

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

分担研究課題:わが国における遺伝カウンセリングのあり方について

分担研究者:鈴木友和公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者:富和清隆(大阪市立総合医療センター部長)、大橋博文(埼玉県立小児医療センター)、玉井真理子(信州大学医療技術短期大学部助教授)、松原洋一(東北大学助教授)、平原史樹(横浜市立大学教授)、千代豪昭(大阪府立看護大学教授)、吉岡章(奈良県立医科大学教授)、月野隆一(有田市立病院副院長)

研究要旨

わが国における遺伝カウンセリング(遺伝相談)のあり方に関し、以下の提言を行った。1.実践的な遺伝カウンセリングを定義し、これを訓練された医師と他の専門職とのチームで行う診療行為であると規定した。遺伝カウンセリングは、様々な形態で行われる遺伝に関する相談及び遺伝子診断や治療などに関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。2.遺伝カウンセリングの実施要項を細部にわたり検討し、新しい実施基準をまとめた。

A. 研究目的

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究を推進するためには、遺伝カウンセリング(遺伝相談)に関する用語の定義や遺伝カウンセリングそのものの定義を明確にしておく必要がある。本研究はその作業を行い、わが国における遺伝カウンセリングのあり方を提言することを目的とする。

A. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、4回の会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果および D. 考察

わが国における遺伝カウンセリングのあり方について以下のとおり提言する。

1. 歴史的背景

臨床遺伝学の応用として 1940 年代に始まった遺伝カウンセリング(遺伝相談)の対象は、最近まで主に単一遺伝子病、染色体異常や先天奇形であ

り、カウンセリングの内容もそれらの疾患が家族や次世代にどのように遺伝するかを説明することが中心であった。また、遺伝性疾患に対する無理解や誤解に基づく不安や悩みも少なくなり、遺伝や疾患に対する理解を深めることも遺伝カウンセリングの重要な役割であった。遺伝カウンセリングでは、他の個体に形質を伝える役割を担うものとしての遺伝子は想定されてはいたが、体細胞における遺伝子の役割についてはあまり意識されることはなかった。

ところが 1950 年代に始まった分子生物学の進歩により、ヒトの遺伝子や発生メカニズムの解明が進み、遺伝性疾患はもとより腫瘍及び広範囲の疾患において遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が明らかになってきた。それに伴い、臨床遺伝学の対象は急速に広がった。とりわけ、分子遺伝学的手法が遺伝子診断として診断学に利用されるようになり、また遺伝子を用いた治療、すなわち遺伝子治療も実現しつつある。これらの技術は遺伝性疾患に関してのみならず、遺伝子が発生病態に関与

する様々な疾患に応用されつつある。こうした臨床遺伝学や分子遺伝学を応用した医療は全体として遺伝医療と呼ばれる。従って、遺伝医療には遺伝性疾患の診断、治療、遺伝カウンセリングのほか、遺伝子診断、遺伝子治療などが含まれる。今日、遺伝子を用いた医療は急速かつ広範囲に及んだため、遺伝子診断や遺伝子治療が遺伝子を共有する他の個体(家族)や社会に対して意味するものが意識されないままに医療サービスが提供されることもみられる。

遺伝医療の進歩は多くの期待とともに、新たな不安や疑問、迷いを人々にもたらした。多くの人々にとって、遺伝子診断や遺伝子治療を理解し様々な選択肢の中から自分にとって納得できる決断をすることは極めて困難である。また、遺伝子診断の結果が遺伝子を共有する他の個体(家族)や社会に与える影響についても理解と配慮が必要とされる。そうした様々な悩みや不安は遺伝子診断や治療手技に関する一般的なインフォームドコンセントで解消されるわけではない。コンセント(同意)よりも選択、決断が必要なのであって、それらは、対話を通じて自らの価値観と考えを整理する過程で得られる。遺伝カウンセリングは単に臨床遺伝学診断に基づく情報提供だけではなく、対話を通してクライアント(来談者)が自ら納得する判断を行い、意志を実現できるよう支援する過程である。

2. 診療として遺伝カウンセリングの必要性

臨床遺伝学の進歩により遺伝や遺伝性疾患に関する知見が急速に増大し、それに伴って一般市民の遺伝に関する関心や疑問、悩みも増加しつつある。それらの中には一般的な情報提供で対応できるものもあれば、極めて個人的な悩みのために個別のカウンセリングを必要とするものもある。American Society of Human Genetics(1975)の定義によれば、遺伝カウンセリングはコミュニケーションの過程であり、(中略)この過程を通して個人や家族が以下のことをできるように援助するも

のであるとされる。

- (1) 診断、考えられる疾患の進行過程、可能な治療方法など、医学上の事実を理解する。
- (2) 遺伝と疾患の関係、特定の親族に疾患が再発するリスクを正しく認識すること。
- (3) 疾患再発リスクがある場合、対処方法にどのような選択肢があるかを理解すること。
- (4) リスクと家族の考え方を念頭に置いて、その家族にとって最適と思われる行動の方向付けを行い、そしてその決断に沿って実際に行動すること。
- (5) 疾患遺伝子を持つ家族が発症した場合、及び疾患の再発リスクがある場合に、出来る限り最良の調整を行うこと。

上記の遺伝カウンセリングの定義は医師の診断に基づいて、適切な訓練を受けた(医師ではない)いわゆる遺伝カウンセラーによって行う相談を想定して作られたものである。しかし、我が国の医療現場の状況を見ると、実際の遺伝カウンセリングでは、臨床遺伝学的に正確な診断が明らかでない場合も少なくなく、様々な医学情報の収集や、家系図から診断を確認することから始めなければならないことが多い。また、対話の中で高度に医学的判断を必要とすることが少なくない。相談は個人のプライバシーに深く係わることであり、法的に規定された職種によって行われることが望まれる。とりわけ、上記の(1)から(4)に対する相談上の責任を医療上また法的にとり得るのは我が国の現状では医師に限られる。従って、医師自身がカウンセラーであることが求められる。しかし、遺伝カウンセリングの内容によっては、医師との連携を密にすることによって医師以外の医療専門職が行うことがふさわしいステップがあることは言うまでもない。

基本的に遺伝カウンセリングは他の診療行為と同様に、訓練された医師と各種の専門職とのチーム医療であるべきである。カウンセリングの内容が

医学的対応に関するものや、高度に医学的判断を必要とするもの場合には、そのカウンセリングの最終責任は医師がとるべきであり、従って、カウンセリングそのものが、診療行為となる。そのような診療行為としての遺伝カウンセリングを、様々な形態で行われる遺伝に関する相談とは区別して、遺伝カウンセリングと呼ぶものとする。

遺伝カウンセリングは、遺伝子診断や治療の手法に関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。それらのインフォームドコンセントがすでに目的が明らかにされた診療行為の一つのステップであるのに対して、遺伝カウンセリングは、クライアントが自分にとって最適な選択とは何かを理解し決断するためのカウンセリング過程である。

3. 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングとは、遺伝カウンセラーが遺伝性疾患の患者あるいはその可能性を持つ者、またはその家族に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう、臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し支援する診療行為である。

解説

遺伝カウンセラーには臨床遺伝学とカウンセリング両者の知識と技能及び経験が必要とされる。

遺伝性疾患には遺伝子の変異あるいは多型が発症に関与していると考えられる疾患、染色体異常、先天異常を含める。

その可能性を持つ者とは臨床遺伝学的に遺伝性疾患を持つ可能性のある個人あるいは胎児を含める。

家族には、遺伝子を共有する可能性のある者、生活をともにするものを含める。

生活設計上の選択とは疾病予防などの健康管理、受診行為、生殖行為など、自らの生命や遺伝子を

共有する者の生命を守り、生活の質を高めるための意思決定をいう。遺伝に関する相談は様々な形で行われるが、遺伝カウンセリングは臨床遺伝学的診断を伴う診療行為である。また、遺伝に関わる臨床検査や検査に関わるインフォームドコンセントとは区別される。

臨床遺伝学的診断とは遺伝子検査や他の臨床検査などから得られた医療情報や家族歴から得られた情報に基づく診断をさす。

医学的判断とは診断に基づき、クライアントの問題解決のために必要な情報を整理することである。

適切な情報とは、医学的に適切であるとともに、クライアントが理解し納得できる情報のことを指す。診療以外のいわゆる社会的支援に関する情報も含まれる。

支援の中にはクライアントの意識の変容、判断、自己決定に対する心理的支援が含まれる。

4. 遺伝カウンセリング実施基準

1) 診療機関基準について

a) 一般

- ・遺伝カウンセリングを独立した外来診療単位としている医療機関であること。

b) 遺伝カウンセリングセンターとしての認定施設

- ・遺伝カウンセリングを他の診療科から独立した外来診療枠として標榜している医療機関であること。

- ・常勤の遺伝相談認定医師カウンセラーまたは臨床遺伝学認定医が、遺伝カウンセリングの教育を受けた看護職、臨床心理士、メディカルソーシャルワーカーなどとともに、チーム医療として遺伝カウンセリングを行うシステムを構築していること。

- ・遺伝性疾患の最新の情報収集のための設備をもつこと(専門図書、インターネット、専用FAX)。

- ・その医療機関の倫理委員会が機能していること。

と。

2)実施者

- ・ 遺伝カウンセリングを担当する医師が行った場合に算定。

3)対象

- ・ 対象者は遺伝性疾患ならびに先天異常などの遺伝的背景を心配する本人及び家族であり、対象疾患は単一遺伝子病、多因子遺伝病、環境要因による先天異常、染色体異常、結婚や妊娠に関する事項などである。
- ・ 但し、対象が疾患ではない場合は除く。例えば、性別、親子鑑定など。
- ・ また、出生前検査を含めた遺伝的診断法に関する単に一般的な範囲に留まる情報提供は遺伝カウンセリングに含めない。
- ・ 同時に複数の親族に対して集団的に行った場合でも単一の算定しかできない。

4)診療記録について

- ・ 施設で専用の記録書式を準備し、カウンセリングの内容を記載し、診療録として収める。
- ・ クライアント、同席者、カウンセリングを行った担当医ならびに同席した医療関係者を記載。
- ・ 診療の開始時間と終了時間を記載。
- ・ 診療録は患者家族のプライバシーの保護を十分配慮して保管する。
- ・ 臨床遺伝学的情報収集に要した時間を算定する場合、診療録にその情報の内容を複写などして保管すること。

5)診療報酬請求の限度

- ・ 初診から1ヶ月以内は月に3回
- ・ その後は月に1画以内
- ・ 初診から半年間に限る。

6)その他の条件

- ・ 電話によるカウンセリングは認めない。
- ・ 当事者の関知しない状況では、当事者以外(例えば婚約者)へのカウンセリングは認めない。

7)診療行為の内容の基準

- a) 簡単:30分~60分
- b) 複雑:60分以上
- c) 再診簡単:30分以内

8)診療報酬(円)

- a) 簡単:7,500
- b) 複雑:15,000
- c) 再診簡単:3,750

遺伝カウンセリングセンター認定施設で行った場合、上記に約1.5をかける。

つまり、

- a) 簡単:10,000
- b) 複雑:20,000
- c) 再診簡単:5,000

9)診療報酬算出根拠

a)基本計算

人件費:医師1人、看護婦1人、事務1人
医師年収 14,296,000、看護婦 5,971,000、事務 6,350,000

なので、計 26,617,000 円

(平成9年度病院経営収支調査年報;厚生省健康政策局編;社団法人病院管理研究協会、から平均年収を引用)。

一日あたり(÷250日)そして1時間あたり(÷7時間)で計算して1時間あたり15,210円。人件費以外の経費(材料費、経費、減価償却費、その他)が人件費と同等必要として1時間あたり、

$15,210 \times 2 = 30,420$ 円

従って、簡単(30分)=15,000円、複雑30,000円、再診簡単75,00円となる。

b)調整

全額自己負担となる現状では上記額では負担が大きすぎて遺伝カウンセリングの普及の妨げになると考え、この約半分に設定したのが上記報酬額である。

c)再診の取扱いについて

初診では最低でも30分以上必要として簡単でも最低30分以上となっている。しかし、再診では初

診と違って 30 分以内のカウンセリングもありうる。その場合を再診簡単として設定した。再診でも 30 分を超えれば、簡単、あるいは複雑として扱う。

10) 実診療行為以外の時間に、臨床遺伝学的情報の収集、整理、分析に要した時間を次の遺伝カウンセリングにおける診療時に算定できる。時間単価に要した時間を乗じて報酬額を算定、時間単価は 9) と同様半額に調整した額の 15000 円とし、最大時間を 3 時間までとする。

E . 結論

わが国の遺伝医療システムを確立するためには、遺伝カウンセリングをその根幹に位置付けて取り組むことが求められる。

F . 研究発表

1 . 原著論文

Suzuki Y, Oda K, Yoshikawa Y, Maeda T, Suzuki T: A novel therapeutic trial of homogentisic aciduria in a murine model of alkaptonuria. *JHumGenet*44:79-84, 1999.

Oda H, Taketomi A, Maruyama R, Itoh R, Nishioka K, Yakushiji J, Suzuki T, Sekiguchi M, Nakabeppu Y: Multi-forms of human MTH1

Polypeptides produced by alternative Translation in initiation and single Nucleotide polymorphism. *Nucleic Acids Res* 27:4335-4343, 1999.

Inoue R, Abe M, Nakabeppu Y, Sekiguchi M, Mori T, Suzuki T: Characterization of human polymorphic DNA repair methyl-transferase. *Pharmacogenetics* 10:59-66, 2000.

錦正樹、松本素江子、竹内こずえ、乗名良和、山下憲、向井幹夫、松崎圭輔、村上英紀、鈴木友和: PCR (Polymerase Chain Reaction)

法によるアンギオテンシン変換酵素遺伝子多型解析の基礎的検討 - 第 1 報 - 近畿中央病院

医学雑誌 20:87 - 91 1999.

2. 総説

鈴木友和: 遺伝子診療への期待. 共済フォーラム No.5, 5, 1999.

鈴木友和: 遺伝子診療の時代. 近畿中央病院医学雑誌 20:3-13, 1999.

鈴木友和: 遺伝子治療. 共済フォーラム No.1, 10-11, 2000.

安部真佐子、井上亮、鈴木友和:

06-methylguanine-DNA methyltransferase 活性の個体差について. 臨床薬理の進歩 No.21, 25-30, 2000.

3. 著書

鈴木友和: 遺伝子治療内科学書改訂第 5 版 p. 154-156, 中山書店, 東京, 1999.

鈴木友和: アミロイドーシス. 内科学第 7 版 p. 1565-1568, 朝倉書店, 東京, 1999.